

# DIAGNÓSTICO de la enfermedad de **POMPE**

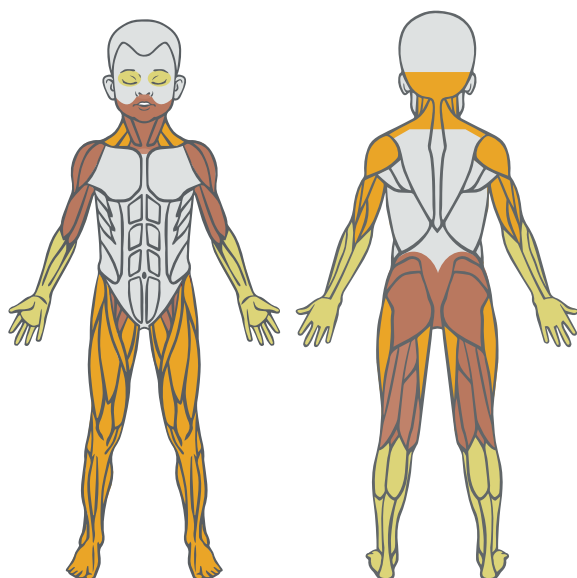
## **CUESTIONARIO PARA EL DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDAD DE POMPE**

Awareness  
**PEDIATRÍA**



## PEDIATRÍA

LOS PACIENTES PEDIÁTRICOS CON LOPD EXPERIMENTAN DEBILIDAD MUSCULAR PROXIMAL<sup>1,2\*</sup>



- > Se observó debilidad de los músculos flexores del cuello en 75% de los pacientes<sup>1</sup>
- > Otros músculos comúnmente afectados incluyen el glúteo mayor, iliopsoas, bíceps y deltoides<sup>1</sup>

- 50%–80% de los pacientes
- 20%–50% de los pacientes
- <20% de los pacientes

\*Adaptado de van Capelle y van der Beek.

#### Referencias:

1. Van Capelle CI, van der Meijden JC, van den Hout JMP, et al. Childhood Pompe disease: clinical spectrum and genotype in 31 patients. *Orphanet J Rare Dis* 2016;11 (1):65. doi:10.1186/s13023-016-0442-y.
2. Van der Beek N, de Vries JM, Hagemans MLN, et al. Clinical features and predictors for disease natural progression in adults with Pompe disease: a nationwide prospective observational study. *Orphanet J Rare Dis*. 2012;7:88.

# ALGORITMO

## ENFERMEDAD DE POMPE

### PEDIATRÍA

**Caídas frecuentes, Juego poco activo, torpeza, poca tolerancia al ejercicio, retraso en la adquisición de pautas motoras**

- Sin compromiso cognitivo
- Sin afectación de la sensibilidad

#### **Debilidad muscular proximal**

- **CPK:** Valor entre 500-3000 u/L
- **LDH:** Valor entre 450-2800 u/L
- **Transaminasas:** Elevadas Persistentemente

#### **Compromiso de los siguientes músculos + signos**

- Flexores del cuello
- Gluteus maximus
- Iliopsoas • Biceps • Deltoides
- Signo de Gowers (+)

#### **Otros signos y síntomas adicionales a la debilidad muscular proximal**

- Escoliosis
- Diarrea persistente no infecciosa
- Incontinencia Urinaria
- Diferencia de la CVF en posición sentada y supina >10%

Dosaje de actividad de alfa glucosidasa en gota de sangre seca

Adaptado del Algoritmo para diagnóstico de EPIT del Consenso Argentino para EP 2018, MEDICINA (Buenos Aires) 2018; Vol. 78 (Supl. I): 1-23

INFORMACIÓN DESTINADA A LOS PROFESIONALES FACULTADOS PARA PRESCRIBIR O DISPENSAR MEDICAMENTOS

Mayor información disponible a petición.

Argentina: Genzyme de Argentina S.A. – Av. Fondo de la Legua 161 - C.P. BJEB1609 – Boulogne, Prov. de Buenos Aires, Argentina – Tel: (011) 4708-6900 - www.sanofi.com.ar

Chile: Sanofi-aventis de Chile S.A., - Av. Presidente Riesco 5435, of. 1802, Las Condes, Santiago, Chile Tel: 233408400 - www.sanofi.cl

Paraguay: Sanofi-Aventis Paraguay S.A - Av. Costanera y Calle 3, Parque Industrial Barrail, Asunción, Paraguay, Tel: (595) 21 288 1000 - www.sanofi.com.py

Uruguay: Sanofi-aventis Uruguay S.A. - Héctor Miranda 2361 Oficinas 1001, CP 11300 – Montevideo. Tel: 2710 3710 - www.sanofi.com.uy

MAT-AR-2100175 (v0.3, 03/2021)

# SOLICITUD DE ESTUDIO PARA ENFERMEDAD DE POMPE

AWARENESS  
PEDIATRÍA

## DATOS DEL PACIENTE

Nombre y Apellido: ..... DNI: .....

Edad: ..... Fecha Nac.: ..... N° de Afiliado: ..... N° H. Clínica: .....

Fecha: ..... Ciudad: ..... País: .....

### ¿Presenta al menos uno de los siguientes síntomas/signos que sugieran compromiso de debilidad muscular?

- Juego poco activo (dificultad para correr y saltar)
- Caídas frecuentes
- Dificultad para subir escaleras
- Fatiga
- Dificultad para cambiar de posición supina (acostado) a posición sentada
- Miopatía facial
- Debilidad en los músculos flexores del cuello
- Escoliosis

### ¿Presenta al menos uno de los siguientes síntomas/signos que sugieran compromiso de la función respiratoria?

- Dificultad para respirar
- Infecciones Respiratorias frecuentes
- Alteraciones del sueño (apneas, sueño interrumpido, ronquidos, cefaleas matinales, bajo rendimiento escolar)

### ¿Presenta al menos uno de los siguientes síntomas/signos que sugieran trastornos nutricionales, alimentarios y/o gastrointestinales?

- Dificultad para masticar/ agotamiento de la masticación?
- Mal progreso del peso
- Síntomas gastrointestinales difusos (diarrea, constipación, saciedad temprana)

### Presenta un valor de CK elevado

- Si     No

## DATOS DEL MÉDICO

Ciudad: ..... País: .....

Institución: .....

Médico: .....

e-mail: ..... Tel.: .....

Firma y Sello